

Cas 2025.1

Nounada amb lesions eritematoses perioculars de morfologia anular

Constanza Paz Navarro-Sepúlveda, Mar Sabater-Garcia, Júlia Candel-Pau, Silvia Maya-Enero

Secció de Neonatologia. Servei de Pediatria. Hospital del Mar. Universitat Pompeu Fabra. Barcelona

Cas clínic

Nounada a terme sense antecedents familiars rellevants (mare asimptomàtica i sense patologies prèvies conegudes). Dels seus antecedents perinatals destaquen una microcefàlia objectivada a la setmana 23 de gestació (amniocentesi, serologies per a cribratge infeccions i RMN cerebral normals), restricció del creixement intrauterí tipus I al tercer trimestre amb dopplers normals i baix pes per l'edat gestacional al naixement.

En l'exploració física inicial destaquen unes lesions eritematoses no descamatives en forma anular circumscrites a la zona periocular i supraciliar, dues de les quals conflueixen a la parpella inferior esquerra (Fig. 1), i cap més lesió en altres localitzacions. La resta de l'exploració és anodina.

La pacient evoluciona de manera favorable i als 13 dies de vida les lesions cutànies periorbitàries es troben en franca regressió, sense evidència d'aparició de nous elements ni cap altra clínica concomitant.

Quin és el diagnòstic?



Fig. 1. Lesions eritematoses no descamatives en forma anular a la zona periocular i supraciliar bilateral.

Aquest treball va ser presentat com a comunicació breu a la 27a Reunió Anual de la Societat Catalana de Pediatria (Reus, juny 2023)

Correspondència

Constanza Paz Navarro-Sepúlveda
Hospital del Mar
Pg. Marítim de la Barceloneta, 25-29. 08003 Barcelona
cpnavarrosepulveda@psmar.cat

Treball rebut: 12.07.2023 - Treball acceptat: 21.01.2025

Navarro-Sepúlveda CP, Sabater-Garcia M, Candel-Pau J, Maya-Enero S.
Nounada amb lesions eritematoses perioculars de morfologia anular.
Pediatr Catalana. 2025;85(1):25-6.

Discussió

Es determinen anticossos antinuclears (ANA), anti-RNP, anti-Ro/SS-A i anti-La/SS-B en sang materna i sang de cordó, i els ANA, els anti-Ro/SS-A i els anti-La/SS-B resulten elevats en ambdues. Es decideix ampliar l'estudi amb un electrocardiograma i una anàlisi de sang, i no s'evidencien altres troballes patològiques. A l'ecocardiografia només destaca un foramen oval permeable sense cardiopatia objectivable.

Podem confirmar el diagnòstic de lupus eritematos neonatal (LEN), ja que pel diagnòstic es necessiten manifestacions clíniques associades a la troballa d'autoanticossos tant en el nounat com en la mare, en absència d'altres causes que ho puguin explicar¹.

Diagnòstic final: **Lupus eritematos neonatal.**

Comentari

El LEN és una malaltia autoimmunitària poc freqüent associada al pas transplacentari d'autoanticossos IgG materns. Els autoanticossos relacionats són, en el 95% de casos, anti-Ro/SS-A i, amb menys freqüència, anti-La/SS-B i anti-U1-RNP²⁻⁴.

Només el 50% de les mares dels infants afectats presenten símptomes de connectivopatia en el moment del diagnòstic del nadó, mentre que l'altra meitat, tot i estar asimptomàtiques, poden desenvolupar símptomes de lupus eritematos sistèmic (LES) o malaltia de Sjögren en els 3 a 5 anys següents^{2,4}.

Els nounats diagnosticats de LEN també tindran un risc més alt de desenvolupar posteriorment malalties autoimmunitàries⁴.

Les característiques clíniques del LEN inclouen condicions reversibles, entre les quals destaquen els signes cutanis, però també d'irreversibles, com el bloqueig auriculoventricular (BAV) complet, que és determinant del pronòstic⁴.

El BAV mediat per autoanticossos en el LEN típicament està associat a un cor estructuralment normal i pot ser de primer, segon o tercer grau. Sol aparèixer entre la setmana 18 i la 24 de gestació, motiu pel qual es recomana fer ecocardiografies fetals amb avaluació del Doppler polsat setmanals durant aquest període en gestants amb anticossos anti-Ro/SS-A i/o anti-La/SS-B. L'aparició de BAV més enllà de la setmana 30 de gestació és poc probable, ja que sembla que hi ha menys risc de compromís cardíac tardà⁴.

No obstant això, sembla raonable observar tots els fill de mares amb anticossos anti-Ro/SS-A i/o anti-La/

SS-B, ja que el 2% dels casos reportats de BAV es diagnostiquen postnatalment (abans dels 28 dies després del naixement). A més, cal consultar amb cardiologia pediàtrica i valorar fer una ecocardiografia i un ECG addicionals si durant el monitoratge fetal s'ha detectat qualsevol grau de BAV o el primer ECG neonatal és anormal¹.

En referència a la clínica cutània, en el 20% dels casos pot trobar-se des del naixement, però es presenta més sovint durant els primers 3 mesos de vida, i en el 80% dels casos es resol entre els 6 i els 8 mesos amb el rentat d'autoanticossos materns. La forma de presentació és variable, però el més freqüent són plaques eritematoses anulars amb descamació perifèrica i hipopigmentació central^{1, 3-4}. Aquest tipus de lesions sovint es poden diagnosticar erròniament com a infeccions fúngiques, èczema o traumatismes^{1, 4-5}.

Entre les manifestacions no cutànies reversibles hi ha l'afectació hematològica i hepatobiliar. L'anèmia, la trombopènia, la neutropènia i rarament l'anèmia aplàstica tenen lloc en aproximadament el 20% dels nounats afectats^{1,4}. D'altra banda, la hipertransaminasèmia asimptomàtica, la colèstasi o l'hepatomegàlia (menys freqüentment esplenomegàlia) afecten entre el 15% i el 20% dels infants amb LEN^{1,4}.

L'interès d'aquest cas és mostrar les lesions cutànies característiques del LEN, a partir de les quals es pot diagnosticar una malaltia autoimmunitària concomitant en mares asimptomàtiques, així com anticipar-se a altres possibles manifestacions no cutànies del LEN. Un diagnòstic acurat també permet fer un seguiment i una detecció precoç de la potencial futura aparició de malalties autoimmunitàries tant a la mare com al nounat, així com en futures gestacions.

Bibliografia

1. Vanoni F, Lava SAG, Fossali EF, Cavalli R, Simonetti GD, Bianchetti MG, Bozzini MA, et al. Neonatal Systemic Lupus Erythematosus Syndrome: a Comprehensive Review. Clin Rev Allergy Immunol. 2017;53(3):469-76.
2. Borlán-Fernández S, Torrente-Segarra V, Vila-Santandreu A, Ramos-Cebrián M, Asunción Vicente-Villa M, Iglesias E, et al. Lupus eritematos sistèmic pediàtric. Pediatr Catalana. 2015;75(2):81-91.
3. Aguilera Peiró P, Vicente Villa A, González Enseñat MA, Ros Viladoms J, Antón López J, Velasco Sánchez D. Espectro clínico del lupus eritematoso neonatal cutáneo. An Pediatr (Barc). 2009;70(3):287-92.
4. Derdulska JM, Rudnicka L, Szykut-Badaczewska A, Mehrholz D, Nowicki RJ, Barańska-Rybak W, et al. Neonatal lupus erythematosus - practical guidelines. J Perinat Med. 2021;49(5):529-38.
5. Méndez Sánchez A, Garrido García E, García Fernández J, Alonso Álvarez A. Lupus eritematoso neonatal: Sospecharlo para diagnóstico. An Pediatr (Barc). 2021;95(5):387-8.